

As mutações no gene da enzima MTHFR (Metilenotetrahidrofolato Redutase) e a Síndrome de Down

Renata Comenale de Assumpção Machado, Carmen Sílvia Bertuzzo, Mithitaka Soma (Faculdade de Ciências Biológicas PUC-Campinas/Grupo de Pesquisa em Ecossistemas Aquáticos Sujeitos a Impactos Ambientais)*.

msoma99@uol.com.br

Palavras Chave: *Síndrome de Down, MTHFR, trissomia do 21*

A frequência de formações de embriões com Síndrome de Down, ou trissomia do 21 tem sido muito alta na população (1 a cada 150), e uma a cada 600 crianças nascidas vivas possui a anomalia genética. Um dos fatores que levariam a um maior risco para essa Síndrome é a idade materna. Porém, atualmente, nota-se uma elevação na taxa de mães jovens (abaixo de 30 anos) com filhos portadores da trissomia. Isso leva a crer que deve haver outros fatores influenciando a não-disjunção. Há indícios de que mutações no gene da enzima metilenotetrahidrofolato redutase (MTHFR) possa estar ligado ao processo de não disjunção meiótica. Esta enzima participa do metabolismo do folato que gera grupos metil que são doados para o DNA. Quando há deficiência dessa enzima, o DNA (ácido desoxirribonucléico) acaba sendo hipometilado, acarretando numa instabilidade cromossômica e o possível erro de segregação meiótica. Há várias mutações conhecidas nesse gene, porém as mais frequentes e mais estudadas são a C677T e A1298C. O trabalho tem como objetivo revisar os artigos e experimentos realizados, que relacionam o número de mães jovens com filhos portadores de Síndrome de Down e a presença ou ausência das mutações C677T e A1298C, comparando-se com um controle (presença ou ausência de mutações em mães com filhos normais e sem ocorrência de aborto), visando buscar se há uma real ligação entre o erro de segregação do cromossomo 21 e a mutação no gene da enzima metilenotetrahidrofolato redutase (MTHFR).